

# Dysplazja platyspondyliczna typu Torrance'a

## Kod Orpha: 85166 Kod OMIM: 151210

### Opis choroby \*

#### Definicja

Platyspondylic lethal skeletal dysplasia (PLSD), Torrance type (PLSD-T) is a skeletal dysplasia characterised by severe limb shortening (short and broad long bones), platyspondyly with wafer-like vertebral bodies, short ribs with anterior cupping, severe hypoplasia of the lower ilia and radial bowing. Histological findings include slightly enlarged chondrocytes and hypercellularity. The prevalence is unknown. The disorder is transmitted as an autosomal dominant trait and is caused by mutations in the C-propeptide domain of the *COL2A1* gene. Although PLSD-T is generally lethal, survival to adulthood has been reported in two families.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

PLSD-T  
Dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a i Lutona  
pISD-T  
Śmiertelna dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a  
Platyspondylic dysplasia, Torrance-Luton type  
Platyspondylic lethal skeletal dysplasia, Torrance type

#### Kod ORPHA

85166

#### Kod OMIM

151210

#### Kod ICD10

Q77.8

#### Kod ICD11

LD24.5Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)